



ESCO Newsletter, March 2025

ברוך/ה הבא/ה למהדורה הראשונה של הניוזלטר האירופי (ESCO) STXBP1 Consortium! אנו נרגשים להתחבר אליך ולשתף בעדכונים על מחקרים, אירועים וסיפורים מהקהילה. ESCO מחויבת לקידום הידע ולשיפור הטיפול באנשים הלוקים בתסמונת STXBP1, והניוזלטר הרבעוני הזה יעדכן אותך לגבי ההתקדמות שלנו, האירועים הקרובים והדרכים להיות מעורבות. תודה שאת/ה חלק מהמסע שלנו - אנו מצפים לעבוד יחד כדי להשפיע!



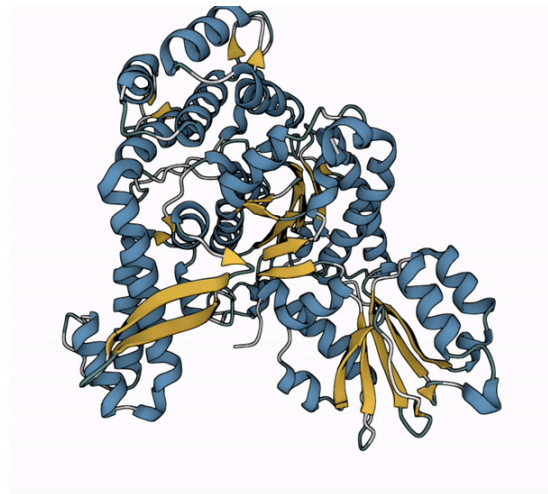
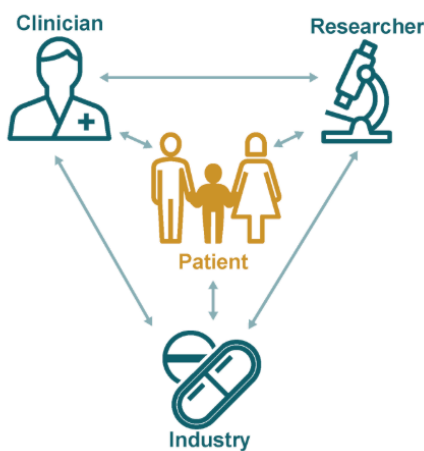
חברי ESCO באנטוורפן, בלגיה בפגישת ה-Kick-off בפברואר 2024.

איך הכל התחיל

קונסורציום STXBP1 האירופי (ESCO) הוקם בשנת 2021 על ידי פרופ' Matthijs Verhage מאוניברסיטת Vrije University Amsterdam והמרכז הרפואי האוניברסיטאי אמסטרדם (AUMC) וד"ר Ganna Balagura מבית החולים Gaslini בגנואה. יחד עם אנדריאה סוטו פדילה, מפתחת עסקית ב-IAO/IXA Neuro, וחנה סטמברגר, נירולוגית למבוגרים בבית החולים האוניברסיטאי באנטוורפן, הם מהווים את הדירקטוריון של ESCO. בנוסף, ESCO מופעל על ידי חוקרים וקלינאים מבריקים מרחבי אירופה וישראל. החזון שלהם היה ליצור רשת שיתופית המוקדשת לקידום מוכנות למחקר ולניסויים קליניים להפרעות הקשורות ל-STXBP1, כלומר STXBP1-RD, מצבים נירוו-התפתחותיים נדירים המאופיינים בעיכובים התפתחותיים, מוגבלויות אינטלקטואליות ואפילפסיה.

אבן דרך משמעותית עבור ESCO היא השקת מחקר היסטוריה טבעית כלל-אירופי רחב היקף המתמקד ב-STXBP1-RD. החל מ-50 חולים בשמונה המדינות החברות בו - הולנד, ספרד, בלגיה, צרפת, גרמניה, דנמרק, ישראל ואיטליה - מטרת המחקר היא לגייס משתתפים בגילאים שונים, ולספק ייצוג מקיף של אוכלוסיית STXBP1 לאורך שלבי חיים שונים.

באמצעות מאמצים משותפים אלה, ESCO ממשיכה לחתור להבנה של STXBP1-RD, בשאיפה לשפר את חייהם של אלו שנפגעו מהפרעות נדירות אלו.



השקה בקרוב: המחקר והרישום של ESCO

Natural History

רקע

באפריל 2025, קונסורציום STXBP1 האירופי (ESCO) ישיק את מחקר ההיסטוריה הטבעית שלו (NHS) ואת רישום המטופלים שלו במספר אתרים. יוזמות אלו הן צעדי מפתח לקראת הבנת הפרעות הקשורות ל-STXBP1 (STXBP1-RD) ולהכנה לניסויים קליניים עתידיים. ה-NHS יתחיל עם שלב פיילוט של שנה אחת הכוללת כחמישה חולים מכל מדינה שותפה, כאשר השאיפה היא להרחיב את כמות המשתתפים בשנים הבאות. רופאים מכל אחד מבתי החולים השותפים בקונסורציום יפנו למשפחות בנוגע להרשמה לרישום ול-NHS ברגע שהמחקר יתחיל.

ה-NHS הוא מחקר מחקר מובנה שמטרתו לעקוב אחר התקדמות מחלת STXBP1-RD לאורך זמן, ובכך לסייע בקביעת יעדים לניסויים קליניים והגדרת מדדי הערכת תוצאות. לאחר הביקור הראשוני במרפאה, המשתתפים יעברו מעקבים כל שלושה חודשים.

רישום ESCO

ה-ESCO Registry היא פלטפורמה מקוונת שבה מטפלים ורופאים מזינים מידע רפואי והתפתחותי על אנשים עם STXBP1-RD. בפלטפורמה נאספים נתונים הן בצורה רטרוספקטיבית והן בצורה פרוספקטיבית, עם סקרים למעקב כל 12 חודשים. עם מתן ההסכמה, גם המטפל וגם הרופא מקבלים קישור להזנת הנתונים.

למה להשתתף?

בהצטרפות ל-NHS או לרישום, המשפחות תורמות למחקר חיוני המשפר את ההבנה של STXBP1-RD ותורם לעיצוב ניסויים קליניים עתידיים. המטרה הסופית היא לספק תובנות משמעותיות על התקדמות STXBP1-RD ולהקים נתוני בקרה חיצוניים לניסויים עתידיים הבוחנים טיפולים פוטנציאליים לשינוי מהלך המחלה.

מידע נוסף על NHS של ESCO

מידע נוסף על הרישום של ESCO

מוזמנים לצפות בסרטון שהכינה העמותה האמריקאית על מחקר ה Natural History



Rare Disease Month 2025



במהלך חודש מחלות נדירות 2025, ארגוני משפחות STXBP1 ברחבי אירופה התאגדו להעלאת המודעות ולתמיכה באנשים החיים עם הפרעות הקשורות ל-STXBP1. ממצעי גיוס תרומות קהילתיים ועד לקמפיינים רחבי היקף להעלאת המודעות, המאמצים שלהם השפיעו לטווח ארוך.

🇩🇪 **גרמניה:** האגודה הגרמנית ל-STXBP1 הצטרפה ל-Rare Diseases Run 2025, המרוץ המקוון הגדול ביותר למחלות נדירות באירופה. תחת הסיסמה "ריצה עושה אותך מאושר", האירוע איחד משתתפים מגרמניה, אוסטריה ושווייץ כדי להדגיש את האתגרים העומדים בפני אנשים עם מחלות נדירות.

🇪🇸 **ספרד:** במדריד, גשר פוארטה דה לאס רוזאס הואר בירוק לציון יום המחלות הנדירות. בנוסף, לפני משחק הכדורגל המקצועני ב-2 במרץ בין Leganés C.F. ו-Getafe C.F., שני ילדים הלוקים בתסמונות נדירות - אחד עם תסמונת STXBP1 ואחר עם תסמונת דושן - בעטו את בעיטת הפתיחה. רגע זה שודר בשידור חי בטלוויזיה וברדיו, והגביר את המודעות לנושא ברחבי ספרד.

🇮🇱 **ישראל:** עמותת "חיוך נדיר" ארגנה מכירת עגבניות שרי אשר נתרמו על ידי חברת Seeds Technologies. מתנדבים, לצד תלמידים משני בתי ספר מקומיים, מכרו שני טונות של עגבניות שרי ומאות קילוגרמים של פלפלים, כאשר כל ההכנסות נועדו לתמוך במטרות העמותה. בנוסף, נעמי, פעילה צעירה, המשיכה במסורת המדהימה של אפיית ומכירת עוגיות – פרויקט שהחלה בגיל שבע – לגיוס תרומות להעלאת מודעות ולחקר התסמונת.

🇵🇱 **פולין:** ב-5 במרץ, ויקטור, הנציג הפולני ל-STXBP1, העביר הרצאה מרתקת בנושא סינאפטופאטיות, עם דגש מיוחד על STXBP1 ו-SYNGAP1. הקהל כלל רופאים וסטודנטים לרפואה שרצו להרחיב את הידע שלהם. בעוד שפולין מתבלטת בתחומים רפואיים שונים, מחלות נדירות נותרות כמעט בלתי מוכרות גם בקרב הקהילה האקדמית. רבים מהסטודנטים בתחילה חשבו שמחלות אלו הן "אולטרה-נדירות" – משהו שצריך ללמוד רק למבחנים, ולא לפרקטיקה בשטח. מפגש זה תרם להעלאת המודעות, טיפוח אחריות חברתית והפצת מידע חיוני על STXBP1.

יוזמות מרשימות אלו ממחישות את המחויבות והאחדות של משפחות STXBP1 ברחבי אירופה, העובדות יחד להעלאת המודעות, לעידוד שינוי ולתמיכה במחקר. ESCO מודה מעומק הלב על המאמצים הללו ועל כוח הקהילה הגובר שלנו! ❤️



הכנס האירופי ל- STXBP1 2025 בהיידלברג, גרמניה

אנו שמחים להזמין אתכם לכנס האירופי השני ל-STXBP1 ולשולחן העגול המחקרי בהיידלברג, גרמניה!

יום המשפחה ייערך ביום שבת, 11 באוקטובר 2025, ואנו מקדמים בברכה את כל הילדים והמבוגרים עם STXBP1, וכן את הוריהם, מטפליהם ואחיהם. יום זה יאפשר לכם ללמוד על STXBP1, להשתתף בדיונים ולהתחבר עם משפחות אחרות, חוקרים ורופאים. ההשתתפות למשפחות תהיה ללא תשלום אך מספר המקומות באולם מוגבל ולכן יש להקדים ולהירשם על מנת להבטיח את מקומכם. בנוסף, בכדי להבטיח השתתפות של מספר גדול של משפחות ככל האפשר אנו מבקשים להגביל את מספר המשתתפים לכל משפחה. ניתן למצוא מידע נוסף על הכנס וקישור לרישום (זמין החל מ-24 במרץ 2025) באתר stxbp1summit2025.eu.

אנו מצפים לאירוע מעורר השראה!

הרשמה כאן



The European STXBP1 Consortium

De Boelelaan 1100, 1081HZ, Amsterdam

This email was sent to {{contact.EMAIL}}
You've received this email because you've subscribed to our newsletter.

[Unsubscribe](#)

